

DIA MUNDIAL DE LAS

MUCO

POLI

SACARIDOSIS



QUE SON LAS

**MUCO
POLI
SACARIDOSIS**

**ENFERMEDADES DE
DEPOSITO
LISOSOMAL**

© MPS JAJAX A.C.

Son **desórdenes lisosomales** del almacenaje causado por una anomalía genética y poco frecuente.

Estas personas carecen de la capacidad de producir una (o varias) enzima (s) que degrada (n) los llamados **mucopolisacáridos** (carbohidratos complejos) a moléculas más simples y vitales para el metabolismo de los tejidos

La falta de esta (s) enzima (s) provoca que los **mucopolisacaridos** se acumulen en las células de todos los órganos, especialmente en el cerebro, y origina multitud de anomalías físicas.

Los **SINTOMAS CARACTERISTICOS** son la hiperactividad, los desórdenes del sueño, la pérdida del habla en algunos casos, deformaciones físicas y en algunos casos, el retraso mental y la demencia. La esperanza de vida de los niños con estos síndromes no suele llegar a la pubertad.

La Investigación temprana de los **sintomas** de estos **síndromes** es determinante para la modificación de la historia natural de la enfermedad, y mejorar sustancialmente la **CALIDAD DE VIDA** de los pacientes y sus familiar, por consecuencia de toda la sociedad

COMO SE HERENDAN

Las MPS's son **enfermedades hereditarias** transmitidas a los hijos por padres portadores del mismo gen afecto. A excepción de MPS II o enfermedad de Hunter en que la madre es unicamente la portadora.

La frecuencia hereditaria cuando los dos padres son portadores es de un 25% afecto. A excepción de la MPS II o Síndrome de Hunter, que es de un 50% afecto.

Si existe antecedente familiar afectado por alguna de estas enfermedades mediante un examen prenatal SE PUEDE SOSOPECHAR si el feto, DEL PROXIMO HERMANO está afectado por una MPS o Síndrome Relacionado.

SOSPECHA

El diagnóstico se realiza determinando los **glucosaminoglicanos (GAG)** en orina y se confirma midiendo la actividad de la enzima deficitaria en leucocitos o fibroblastos.

El diagnóstico precoz de estas enfermedades es fundamental.

DESAFIO DEL DIAGNOSTICO TEMPRANO

Debido a la variabilidad de la presentación de las **MPS's** el diagnostico puede retrasarse por lo que es importante realizar pruebas a pacientes sospechosos a cualquier edad. Ante la manifestación de alteraciones multiorganicas y de desarrollo neurológico como:

SINTOMAS NEUROLOGICOS: retraso del desarrollo y discapacidad intelectual progresiva, **DISCAPACIDAD INTELECTUAL**

OIDO NARIZ Y GARGANTA: características faciales toscas, aumento de la circunferencia craneal, cuello corto, pelo grueso, infecciones de oído y respiratorias frecuentes, y algunas veces asépticas, lengua agrandada, pérdida de la audición neurosensorial, **DISCAPACIDAD AUDITIVA**

GASTROINTENSTINALES: hepatoesplenomegalia, hernias, inguinales unilateral o bilateral, o umbilical, diarrea persistente, reflujo, colitis

ALTERACIONES MUSCULO ESQUELETICAS: distosis múltiples, dolor y rigidez en las articulaciones, baja estatura, contractura articular, escoliosis, cifosis, lordosis, rodillas valgus, dedos curvos, movilidad reducida, **DISCAPACIDAD MOTORA**

COMPLICACIONES OFTALMOLOGICAS: opacidad corneal, cejas espesas deterioro visual, fotosensibilidad. **DISCAPACIDAD VISUAL**

PROBLEMAS DENTALES: dentadura anormal, dientes pequeños y ampliamente espaciados, hipertrofia gingival.

SIGNOS CARDIOVASCULARES: hipertrofia ventricular izquierda, insuficiencia aórtica, insuficiencia mitral, insuficiencia cardíaca congestiva, estenosis aórtica, válvula aórtica y mitral infiltradas.

COMPLICACIONES PULMONARES: disminución de la función pulmonar enfermedad obstructiva de las vías respiratorias, apnea del sueño, bronquitis crónica

LOS SIGNOS Y SINTOMAS DE LAS MPS'S SE VUELVEN MAS SEVERO CON LA EDAD

CLASIFICACION DE LAS MPS 'S

E L DIAGNOSTICA TEMPANO ES LA
UNICA FORMA DE MEJORAR LA
CALIDAD DE VIDA Y EVITAR LA
DISCAPACIDAD SEVERA.

MPS I (HURLER, SHIE, HURLER-SHIE)

El síndrome de Hurler es la forma más grave de mucopolisacaridosis tipo 1 (MPS1), una **enfermedad rara por almacenamiento lisosomal**

El diagnóstico diferencial incluye la forma más leve de la MPS1, el síndrome de Hurler-Scheie, aunque esta forma se asocia a un retraso del desarrollo con un deterioro cognitivo leve, las alteración musculo- esqueléticas pueden ser mas severas.

MPS II (HUNTER)

El cuadro clínico va de grave (la forma más frecuente) con regresión psicomotriz temprana, a leve. Los bebés son normales al nacer, y **los síntomas aparecen de forma progresiva**. A edades tempranas.

MPS III (SANFILIPPO)

Existe un déficit de cuatro enzimas, requeridos para la **degradación del heparán sulfato (HS)**, **Los primeros síntomas aparecen entre los 2 y los 6 años de edad**, con un deterioro mental y alteraciones del comportamiento (hiperquinesia, agresividad).

MPS IV (MORQUIO)

dos variedades de la enfermedad A y B presentan síntomas similares y solo se distinguen en estudios de laboratorio que demuestren cual es la enzima ausente, Produce anomalías esqueléticas graves que ocasionan baja talla o enanismo, deformidades de la columna vertebral como escoliosis o cifosis, pérdida de audición, anomalías visuales por opacidad de la córnea, lesiones hepáticas, cardíacas y respiratorias. Por todo ello la esperanza media

MPS VI (MAROTEAUX-LAMY)

se ha descrito una forma de progresión más lenta, caracterizada por una aparición más tardía Aunque generalmente no se da déficit intelectual

MPS VII SLY

una implicación multisistémica progresiva con una gravedad que varía de leve a grave.

Los signos son extremadamente variables: hay formas prenatales con hidropesía fetal no inmune. El diagnóstico está respaldado por la evidencia radiográfica de disostosis múltiple y la detección de niveles elevados de excreción de glicosaminoglicanos en orina.

MPS IX (Síndrome de Natowich)

15 MAYO



DIA MUNDIAL DE LAS MPS'S

ACERCA DEL DIA

LA CONMEMORACION de este dia debe ser una oportunidad para:

- HABLAR DE LAS MPS's
- EXPOSICIONES POR PARTE DE LOS EXPERTOS
- INVOLUCRAR AUTORIDADES SANITARIAS
- CONTAR TU HISTORIA
- MOSTRAR NOTICIAS Y ACTUALIDADES
- MOSTRAR SOLIDARIDAD
- NUNCA OLVIDAR A QUIENES HAN PARTIDO
- SOLICITAR MAYOR ATENCION
- SOLICITAR MAYOR INVESTIGACION
- COMPARTIR EXPERIENCIAS
- MANTENERSE INFORMADO

Hacer visibles las necesidades sociales y sanitarias de las personas que viven con alguna de las MPS's, es una oportunidad para poder resolverlas, la participacion activa y entusiasta harán que las autoridades perciban que los retos que enfrentamos día a día, es posible solventarlas juntos, y mejorar la calidad de vida, disminuir las posibilidades de que las discapacidades sean mas severas, que el sistema de salud sea capaz de vernos como seres humanos que buscamos ser mejores día a día, y adoptar medidas requeridas para la atención.

DR. JESUS NAVARRO T.
MPS JAJAX A.C.
PRESIDENTE